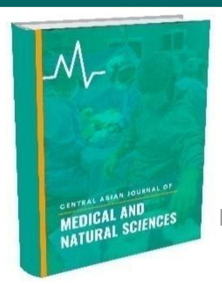
CENTRAL ASIAN JOURNAL OF MEDICAL AND NATURAL SCIENCES

Volume: 03 Issue: 02 | Mar-Apr 2022 ISSN: 2660-4159

http://cajmns.centralasianstudies.org



Случай Поздней Диагностикисиндрома Картагенера

1. Ш. Т. Мухамедова
2. Ш.С. Джумартова

Received 19th Feb 2022,
Accepted 18th Mar 2022,
Online 21st Apr 2022

[1] Бухарский государственный медицинский институт

[2] Бухарский областной детский многопрофильный медицинкий центр

Аннотация: В данной статье представлен клинический случай пациентки с диагнозом «Синдрома Картагенера». Клинический диагноз был поставлен на основание хронического полисинусита, декстракардии и наличия инверсии внутренних органов. Основное заболевание привело к бронхоэктатической болезни легких.

Ключевые слова: синдром Картагкнера-Зиверта, цилиарная дискинезия, цилиопатии .

Синдром Картагенера (триада Зиверта-Картагенера, синдром неподвижных ресничек) относится к наследственным болезням из группы первичных цилиарных дискинезий [4,7]. Одним из первых в 1902 году заболевание описал российский врач А.К. Зиверт. В 1933 году швейцарский терапевт М. Картагенер детально изучил триаду и доказал её наследственную природу[10,11]. Синдром Зиверта-Картагенера является редкой генетической патологией и встречается у 1 новорождённого на 25 000 – 50 000 родившихся живыми детей[7]. У 50% пациентов с данным пороком встречается полная транспозиция (зеркальное расположение) внутренних органов. Патология нередко сочетается с другими врождёнными аномалиями (полидактилия, «заячья губа», глухонемота и прочие) [9,10].

Причиной возникновения триады Картагенера являются мутации генов, отвечающих за нормальное функционирование ресничек и жгутиков различных клеток человеческого организма. Генетические дефекты передаются по аутосомно-рецессивному типу наследования [9].

Из-за генетического дефекта нарушается синтез структурных белков жгутиков и ресничек. Цилиарный аппарат больного неподвижен или колеблется асинхронно. Во внутриутробном периоде из-за неправильного движения реснитчатого эпителия эмбриона должным образом не выполняется поворот внутренних органов, что приводит к их полному или частичному обратному расположению [4].

Неспособность мерцательного эпителия дыхательных путей к синхронному движению резко снижает дренажную функцию респираторной системы. Мокрота застаивается. При присоединении вторичной инфекции легко возникают очаги воспаления, формируются бронхоэктазы. Неподвижность или аномальное колебание ресничек эпителия, выстилающего придаточные пазухи носа и евстахиеву трубу, провоцирует рецидивирующие синуситы,

евстахииты и отиты. Отсутствие или дисфункция жгутиков сперматозоидов затрудняет их передвижение и является причиной снижения способности к оплодотворению у мужчин [5,8,9].

Симптомы: С первых месяцев жизни у детей с синдромом Картагенера неподвижных ресничек возникают частые рецидивирующие эпизоды насморка и кашля, сопровождающиеся подъёмом температуры до фебрильных цифр. Выделения из носа обычно бывают гнойного характера. Нередко к явлениям ринита присоединяются признаки евстахиита и отита. Дети испытывают головные боли распирающего характера, пульсирующую «стреляющую» боль в ушах [5].

К 2-3 летнему возрасту у ребёнка происходит хронизация бронхита, кашель становится постоянным. Отделяется слизисто-гнойная (жёлто-зелёная) мокрота. Присоединяется синдром обструкции верхних дыхательных путей. Больного периодически беспокоят приступы мучительного непродуктивного кашля, одышка при физической нагрузке. Рецидивирующие пневмонии носят затяжной характер. Увеличивается количество госпитализаций, удлиняются сроки лечения в стационаре. Синусит также приобретает хроническое течение. В полости носа и придаточных пазухах нередко разрастаются полипы. Появляется постоянная заложенность носа [5].

Из-за хронического кислородного голодания и частых респираторных инфекций страдает общее развитие ребёнка. У таких пациентов снижается аппетит, выявляется недостаточная масса тела, отставание в росте. Наблюдается общая слабость, повышенная утомляемость, ухудшаются способности к обучению. Синдром Картагенера часто является причиной бесплодия у взрослых мужчин [6,7].

Острые респираторные заболевания часто встречаются в младшей возрастной группе. По этой причине синдром Зиверта во всём мире выявляется у детей в основном в 3,5–4-летнем возрасте. К этому времени успевают сформироваться бронхоэктазы. Последствия болезни разнообразны. Хроническое воспаление среднего уха приводит к тугоухости или глухоте. Риносинуситы, полипозные разрастания в носу и его придаточных пазухах вызывают резкое снижение обоняния. Бронхоэктазы являются очагом хронической инфекции и провоцируют развитие грозных осложнений. У пациентов с триадой Картагенера часто развивается системный амилоидоз, формируется лёгочно-сердечная и почечная недостаточность. Нередко случаются эпизоды кровохарканья [2,3,5].

Прогноз заболевания зависит от распространённости бронхоэктазий, наличия лёгочного сердца и других осложнений. Полного выздоровления не происходит, но своевременная диагностика, чёткое выполнение врачебных рекомендаций позволяют значительно продлить жизнь пациента, улучшить её качество, полностью или частично сохранить трудоспособность [1,6,7,9].

В качестве первичной профилактики родителям больного ребёнка рекомендуется генетическое обследование перед планированием новой беременности. Пациенту необходимо получать полноценное высококалорийное питание, вести здоровый образ жизни. Для предупреждения обострений показана ежедневная ирригационная терапия – промывание носа и горла солевым раствором. Назначаются курсовые реабилитационные мероприятия. Желательна сезонная профилактическая вакцинация против пневмококка и гриппа [4,5,6,9].

Клинический случай: Подросток с 2–х лет страдает часторецидивирующим обструктивным бронхитом, а также заболеваниями придаточных пазух. По поводу данного состояния неоднократно обращался в районные и областные медицинские учреждения. Получал лечение педиатров, фтизиатров и ЛОР врачей: антибиотики, изониазид, синупред, циклоферон, промывание придаточных пазух носа. Дополнительно проведены следующие обследования: рентгенография грудной клетки, анализ уровня витамина Д в крови и TORCHинфекци. Результат диаскинового теста был отрицательным. В возрасте 11 лет больная обратилась в

ОДММЦ Бухарской области и тщательного обследования был диагностирован синдром Зиверта-Картагенера.

Анамнез жизни:Ребенок от II беременности, протекавшей на фоне токсикоза в I триместре. Роды II в срок, из-залицевого предележание плода, извлечена методом Кесерово сечение. Масса тела при рождении 3300,0 г. Рост 52 см.Период новорожденности протекал безослажнений. На грудном вскармливании до 2-х лет. Привит покалендарю профилактических прививок. Детскимиинфекционными заболеваниями не болел.Ребенок от родственного брака. Родители подтверждают пищевую аллергию. В анамнезе частые ОРВИ, обструктивный бронхит,пневмонии. С первых месяцев жизни отмечалось «сопение» носом,рецидивирующие ринит и отит.

Объективный статус:Астенического телосложения, пониженного питания.Физическое развитие среднее.Выражена бледность кожных покровов, при нагрузкепоявляется «серость» носогубного треугольника. Истонченподкожно-жировой слой. Кожные покровы суховаты. Слизистаяполости рта розовая, язык обложен белым налетом. Задняястенка глотки зернистая, небные миндалины разрыхлены.Периферические лимфатические узлы не пальпируются. Дыхание через нос затруднено за счет отека слизистой,отделяемого нет. Грудная клетка асимметричная за счет преобладания левойполовины. Над нижними отделами легких определяется притупление перкуторного звука, аускультативно – ниже углов лопаток, преимущественно справа,разнокалиберные влажные и единичные сухие свистящиехрипы.Границы сердца: справа – на границе правой среднеключичной линии, верхняя – II ребро, слева – на 1 смкнаружи от левой парастернальнойлинии.Тоны сердца ритмичные. Систолический шум среднейинтенсивности над областью сердца. Живот мягкий,печень не пальпируется. на 0,5 см ниже реберной дуги посреднеключичной линии.Стул регулярный. Моча светлая.

Обследование:Клинический анализ крови: эритроциты 3,2 x10 ^{12}/л , Нв-110 г/л,Ht-40%, Тр-224000, ЦП – 0,8, Л.-7,0x10^{9}/л, п.-3, с.-58, л.-39, э-1, СОЭ – 8 мм/час, ВСК 3^{15}-3 ^{35}

Биохимическое исследование крови:билирубин общий – 14,0 мкмоль/л;билирубин прямой – 3,5 мкмоль/л;билирубин непрямой – 10,5 мкмоль/л;АСТ – 6,3 Е/г, АЛТ – 7,4 Е/г;общий белок – 87 г/л,мочевина – 3,18 ммоль/л, креатинин – 64 мкмоль/л,глюкоза крови – 5,0 ммоль/л.

Показатели гемостаза: ПТИ–82%, фибриноген– 2,5 г/л.

Острофазовые показатели: АСЛО – отрицательный,СРБ - отрицательный.

Клинический анализ мочи.: свет желтый, прозрачный, удельный вес -1020, реакция кислая,сахар – нет, белок – нет, Л.2-3в п/зр, эпит. – пл. ед.в п/зр.

Бактериальный посев слизи из носа: S. Aureus – 105 чувствительный к ванкомицину, офлоксацину.

Анализ кала на яйца гельминтов – отрицательный.

ЭКГ: ритм синусовый с ЧСС 94 уд в мин, снижениевольтажа, нарушение процессов ранней реполяризациив миокарде желудочков.

ЭхоКГ:Декстракардия

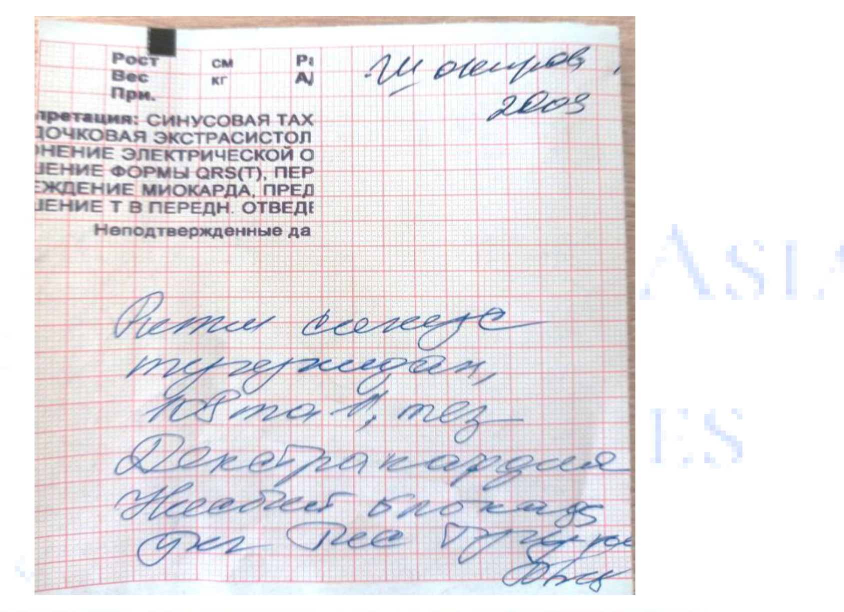
УЗД внутренних органов: Инверсия внутренних органов, гипертрофия правой почки, гипоплазия левой почки.

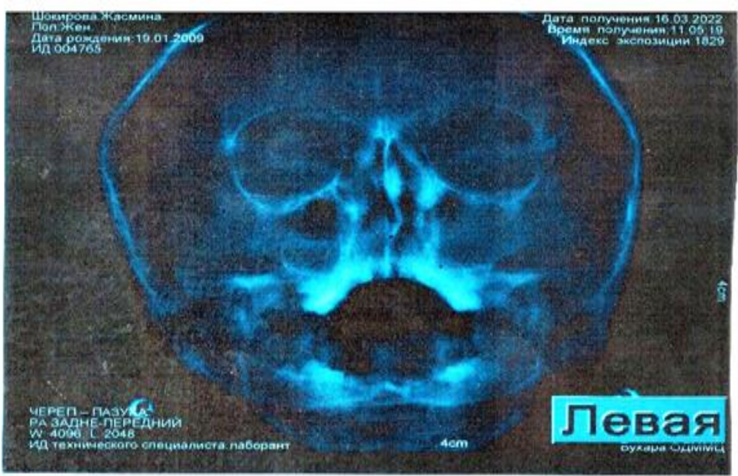
Рентгенография черепа: двухсторонний гнойный этмоидит

Все вышеизложенное,позволило, установить клинический диагноз: наследственно-генетическое заболевание. Синдром Зиверта-Картагенера (Хронический полисинусит, декстракардия, инверсия внутренних органов). Основное заболевание привело к бронхоэктатической болезни.

Таким образом,несмотря на то, что ребенок с рождения находился под медицинским наблюдением и у неё имелись классические признаки первичной цилиарной дискинезии (декстракардия, поражение легких, синусит и отит), а первые симптомы заболевания появились еще в периоде новорожденности, диагноз был установлен только в 11-летнем возрасте. В семье, где воспитывается 3-е детей, синдром Картагенера констатирован у одного из них. Все сибсы и мать, страдающая хроническим бронхитом, нуждаются в плановом обследовании.

Врачи первого контакта должны помнить, что наличие декстрокардии, мезокардии, situsvisceruminversus, хотя и встречаются в 50% случаев заболевания, – повод для исключения синдрома Картагенера.













СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ:

1. Ахмедов А. Т., Особенности иммунной системы при врожденных пороков сердца, // EUROPEAN JOURNAL OF MODERN MEDICINE AND PRACTICE. – 2022.Vol. 2 No. 3EJMMP. – С. 35-40

2. Мухамедова Ш. Т. Цитокиновый профиль у новорожденных с инфекционно-воспалительными заболеваниями в динамике адаптации //Журнал Евроазийский вестник педиатрии. – 2019. – №. 3. – С. 3.

3. Наврузова Ш.И., Мухаммедова Ш.Т., Сафарова Ш.У. Особенности цитокинового статуса у новорожденных в период ранней адаптации в зависимости от влияния повреждающих факторов // Евразийское Научное Объединение, - 2018. - 7-1. – С. 53-55

4. Babar, K. S. Kartagenersyndrome / K. S. Babar, H. Khan, Y. Ismail et al. // Gomal J. Med. Sci. — 2013. — Vol. 11. — P. 239–241.

5. Singh, A. Kartagener syndrome: a triad of chronic sinusitis, bronchiectasis, and situsinversus[Text] / A. Singh, S. Singh, M. Kaur et. al. // J. Med. Dent. Sci. — 2013. — Vol. 2. — P. 647–654.
6. Mukhamedova Sh. T. et al The prognostic significance of cytokines in the diagnosis of pathology of newborns. / Shakhnoza T. Mukhamedova, Dilnoza R. Hamraeva, Fazolat A. Karomatova. // Journal of Natural Remedies, 2021. - 22(1(1), - P. 119-123.
7. Munir, A. A. Kartagener syndrome: a not rare phenomenon [Text] / A. A. Munir, S. Amir,A. Naseer et al. // J. Ayub. Med.Coll. Abottabat. — 2014. — Vol. 26. — P. 598–601.
8. Navruzova Shakar Istamovna et al. Cytokine diagnostics in the prognosis of critical conditions in newborns born to mothers infected with Covid-19 / Navruzova Shakar Istamovna, Baratov Sunnat Samiyevich // ACADEMICIA: An International Multidisciplinary Research Journal, - 2021. - Volume: 11, Issue: 10. – P. 1794-1802. ISSN: 2249-7137. DOI: 10.5958/2249-7137.2021.02322.3
9. Noone, P. G. Primary ciliary dyskinesia: diagnostic and phenotypic features / P. G. Noone,M. W. Leigh, A. Sannuti et al. // Am. J. Respir. Crit. CareMed. — 2004. — Vol. 169. — P. 459–467.
10. Singh, A. Kartagener syndrome: a triad of chronic sinusitis, bronchiectasis, and situsinversus[Text] / A. Singh, S. Singh, M. Kaur et. al. // J. Med. Dent. Sci. — 2013. — Vol. 2. — P. 647–654.
11. Skeik, N. Kartagenersyndrome / N. Skeik, F. Jabr // Int, J. Gen. Med. — 2011. — Vol. 4. — P. 41–43.

